

## СЛУЧАЙ ПОЗДНЕЙ ДИАГНОСТИКИ МУКОВИСЦИДОЗА

<sup>1</sup>Научно-консультативный отдел муковисцидоза ФГБУ «Медико-генетический научный центр» РАМН,  
<sup>2</sup>ГБУЗ г. Москвы «Детская городская клиническая больница № 13 им. Н.Ф. Филатова»  
ДЗМ отделение муковисцидоза КДЦ, Москва

**В статье приводится описание клинического наблюдения поздней диагностики муковисцидоза (МВ) у девочки 13 лет, родившейся до внедрения в практику неонатального скрининга на МВ. У пациентки были типичные клинические проявления МВ с первых месяцев жизни. Акцентируется внимание на необходимость исключения МВ при наличии цирроза печени.**

**Ключевые слова:** муковисцидоз, дети, поздняя диагностика, цирроз печени.

**Case study of the late diagnosed cystic fibrosis (CF) in 13 years old girl, born before the introduction of the neonatal screening to wide practice, is presented in the article. The patient had typical clinical signs of CF from the first months of life. Particular attention is paid to the necessity of the CF exclusion in patients with hepatic cirrhosis.**

**Key words:** cystic fibrosis, children, late diagnosis, hepatic cirrhosis.

Муковисцидоз (МВ), или кистозный фиброз – наиболее часто встречающееся наследственное заболевание (1:2500–3000 новорожденных), резко сокращающее продолжительность и качество жизни пациентов без адекватного лечения [1]. Совершенствование лечебно-реабилитационных режимов, ранняя диагностика, введение во многих странах скрининга новорожденных способствовали тому, что за последние 30–40 лет МВ из фатальной патологии детского возраста трансформировался в хроническую болезнь взрослых [2].

Значительный вклад в возможность улучшения диагностики и, как следствие, начала лечения и прогноза для пациентов с МВ принадлежит внедрению в РФ государственной программы неонатального скрининга, которая началась с 2006 г. в ряде регионов, а с первого января 2007 г. – во всех субъектах РФ в рамках Национальной программы «Здоровье».

Тем не менее, несмотря на существенные достижения в диагностике и терапии МВ, которая в РФ проводится на сопоставимом с Европейским уровне, своевременная диагностика заболевания остается важной проблемой, не до конца проработанной и не всегда эффективной в связи с клиническим полиморфизмом клинической картины заболевания и большим разнообразием мутаций *CFTR* в Российской Федерации.

Ниже приводим пример поздней диагностики МВ.

Ребенок С.В., девочка, 24.07.2000 г. р., при обращении в Московский центр МВ ребенку было 13 лет.

Из анамнеза: ребенок от II беременности, протекавшей с угрозой прерывания, I срочных оперативных родов. Вес при рождении 2900 г, длина 50 см. На

грудном вскармливании находилась до 11 месяцев. Из перенесенных заболеваний: ветряная оспа. С рождения мама стала обращать внимание на увеличение живота у девочки, иногда жирный стул, частые ОРВИ, в т.ч. в виде обструктивных бронхитов. Увеличенный в объеме живот педиатром трактовался как проявление рахита, по поводу чего было назначено лечение витамином D. Также на первом году жизни у девочки отмечалось выпадение прямой кишки, по поводу чего консультирована хирургом, и было дано заключение, что данное состояние является допустимым и не нуждается в коррекции и дальнейшем обследовании.

В возрасте 7 лет во время отдыха в санатории г. Кисловодска педиатр обратил внимание на выраженный периорбитальный цианоз, значительное увеличение в объеме живота, гепатомегалию. В Москве (30.10.07) ребенок госпитализирован в детскую городскую больницу в отделение гастроэнтерологии. При обследовании: значительное повышение ферментов печени, гепатоспленомегалия с диффузными изменениями паренхимы, признаки цирротической трансформации печени, варикозное расширение вен пищевода. В результате проведенного обследования был выставлен диагноз: цирроз печени с признаками портальной гипертензии, холестаза. В лечении назначен урсофальк в дозе 250 мг в сутки.

В феврале 2008 г. (7 лет) ребенок госпитализирован в отделение восстановительного лечения детей с болезнями органов пищеварительной системы одного из московских центров для обследования, уточнения диагноза и определения тактики ведения. При поступлении состояние тяжелое по заболеванию, стабиль-

### **Контактная информация:**

**Шелепнева Наталья Евгеньевна** – к.м.н., старший научный сотрудник НКО муковисцидоза ФГБУ МГНЦ РАМН

Адрес: 115478 г. Москва, ул. Москворечье, 1

Тел.: (495) 936-93-93, E-mail: shelepneva@yandex.ru

Статья поступила 28.04.14, принята к печати 12.05.14.